



Verein VHL (von HippeL-Lindau) betroffener Familien e.V.



VHL-RUNDBRIEF

Dezember 2024 | Heft 3 | Jahrgang 25

Verantwortlich für den Verein:

Dagmar Rath
Louisa Merscher

Layout & Druck:

Schwarz auf Weiß GmbH, Freiburg
www.sawdruck.de

Titelbild:

Adobe Stock - Rawpixel

Unsere Bankverbindungen:

Rheingauer Volksbank, Winkeler Str. 54a, 65366 Geisenheim

Für Mitgliedsbeiträge und Spenden für die Vereinsarbeit:

IBAN: DE44 5109 1500 0000 0050 70
BIC: GENODE51RGG

Für Spenden zur VHL-Forschung:

IBAN: DE10 5109 1500 0000 0051 00
BIC: GENODE51RGG



INHALTSVERZEICHNIS

In Kürze vorweg	3
MV/IV 2024 Freiburg – verschiedene Eindrücke	7
Gunther Zeitmann	7
Marius John	9
Daniel Tigges	10
Berichte über das 16. VHL-Symposium in Mailand	11
Einführung	11
Session 1: Belzutifan – Intrinsische und erworbene Resistenzen	12
Session 2: Klinisches Management von VHL-Tumoren – systemische Ansätze bei VHL	12
Session 3: Exploration der molekularen Grundlagen von VHL – Genetische Grundlagen	20
Session 4: Erforschung der molekularen Grundlagen der VHL-Krankheit	21
16. VHL-Symposium in Mailand aus Patientensicht	25
Mitgliederversammlung VHL Europa	27
Neue Leitung des VHL-Zentrums am Universitäts- klinikum Freiburg	28
Neues VHL-Zentrum in Österreich	30
Neues Animationsvideo zum Thema Kinderwunsch	33
Von Hippel-Lindau Syndrom: ARD – „In aller Freundschaft“	34
Treffen im Frühjahr 2025	34
Gematik Selbsthilfe: Erklärvideo: allgemeine Information zur ePA für alle	35

Neues von der BAG Selbsthilfe	36
Wieder verfügbar – Broschüre: „Mein Recht auf Rehabilitation und Teilhabe“	36
Aktuelles aus dem Verein	37
Spendenbescheinigungen 2024	37
Mitgliedsbeiträge 2025	37
Nächste Termine	38
Weihnachtsgruß	39

Liebe Leserin, lieber Leser,

nun neigt sich auch schon wieder das Jahr 2024 seinem Ende zu, ein für uns ganz besonderes Jahr, denn es ist das Jahr unseres 25-jährigen Vereinsjubiläums. Rückblickend auf diese Zeit liegt mein persönliches absolutes Highlight darin, dass ich hier und heute an meinem Rechner sitze und diese Zeilen schreibe. Als Gerhard vor sechs Jahren seinen Vorsitz nach 19 Jahren unermüdlichen Einsatzes abgegeben hat, war ich mir nicht sicher, ob wir es schaffen würden, den Verein am Leben zu erhalten. Aber: es ist uns gelungen! Wir haben es geschafft die Vorstandsarbeit so zu strukturieren, dass wir verschiedene Aufgabenfelder haben, die vom Zeitaufwand her überschaubar zu bewältigen sind und auch eigenverantwortlich erledigt werden können. Wenn jetzt jemand aus dem Vorstand ausscheidet oder neu hinzukommt, können die Aufgaben recht einfach neu aufgeteilt werden – je nach Interesse. Auch freue ich mich, dass wir mittlerweile über ein kleines Netzwerk von Menschen verfügen, die sich außerhalb des Vorstands regelmäßig und in ganz unterschiedlichen Bereichen für den Verein engagieren. Einer dieser Menschen beispielsweise ist ein rühriger Spendensammler, der viel dazu beigetragen hat, dass sich unser Spendenaufkommen in den letzten Jahren deutlich gesteigert hat. Und das führt mich zu meinem weiteren Highlight: Gerade ist die Frist für unsere zweite Forschungsausschreibung zusammen mit der Christine-Rath-Stiftung und insgesamt unsere dritte Ausschreibung abgelaufen. Dank des erhöhten Spendenaufkommens und dank auch unseres Wissenschaftlichen Beirats, der für uns die Fördervoraussetzungen definiert hat und die eingegangenen Bewerbungen begutachtet oder an andere Expert:innen abgibt, können wir seit 2021 nach einem standardisierten Verfahren und damit transparent und objektivierbar die VHL-Forschung fördern. Mit 30.000€ pro Ausschreibung – das finde ich eine tolle Leistung für eine ehrenamtlich organisierte Selbsthilfeorganisation!

Ich möchte meinen ganz herzlichen Dank all denjenigen aussprechen, die mit ihrem Einsatz und Engagement dazu beitragen oder beigetragen haben, unseren Verein zu dem zu machen, was er heute ist. Ohne

diese tollen Menschen im Vorstand, im Wissenschaftlichen Beirat, die unsere Kasse prüfen, unsere Homepage pflegen, unseren Social-Media-Auftritt betreuen, unsere Weihnachts- und Dankkarten gestalten und viele weitere größere und kleinere Aufgaben übernehmen, wäre unser Verein nichts.



Meinen ganz besonderen Dank möchte ich auch an dieser Stelle noch einmal unserer langjährigen Schatzmeisterin Frauke Riedesel und unserem von Beginn an aktiven Mitglied des Wissenschaftlichen Beirats Prof. Neumann aussprechen. Sie beide ha-

ben ihr Amt im Rahmen unserer diesjährigen Mitgliederversammlung niedergelegt und damit eine große Leerstelle hinterlassen, die es nun gilt mit neuen Menschen zu schließen, die sich auf ihre Weise in unseren Verein einbringen werden. Und daher meine Frage an Dich, liebe Leserin, und an Sie, lieber Leser: Bist Du dabei, die Zukunft unseres Vereins mitzugestalten? Haben Sie Lust, ein Teil der aktiven VHL-Selbsthilfe zu werden? Wir würden uns sehr über Verstärkung freuen! Denn auch künftig wollen wir weiter daran arbeiten, durch einen aktiven Verein die Situation der VHL-Betroffenen zu verbessern und ich hoffe, dass auch 2049 – zu unserem 50jährigen-Vereinsjubiläum – noch jemand an seinem oder ihrem Rechner sitzt, um stolz auf die vergangene Zeit zurück und mit Optimismus in die Zukunft zu blicken.

Damit verbleibe ich mit den besten Wünschen für friedliche und erholsame Weihnachtstage und einen guten Start in ein glückliches und vor allem gesundes Jahr 2025.

Ihre und Eure
Dagmar Rath

25 JAHRE VHL-VEREIN

Unter diesem feierlichen Anlass begingen wir das diesjährige Treffen inklusive Mitgliederversammlung vom 11.-13. Oktober 2024. Bereits am Freitagabend war das Wiedersehen groß, bei dem auch wieder neue Gesichter „im Club“ willkommen geheißen wurden.

Am Samstagvormittag trafen wir uns traditionsgemäß zur Mitgliederversammlung. Neben Vorstandswahl und Berichten wurden zwei neue Videos über VHL gezeigt, die auf der Homepage das Informationsangebot ergänzen sollen. Ein drittes Video zur Vertonung unserer vier Vereinsgrundsätze ist in Planung. Aus dem Vorstand verabschiedeten wir Frauke Riedesel als akkurate und zuverlässige Schatzmeisterin aus ihrer Funktion, die Anja Schlemmer übernehmen wird.

Auf die Mitgliederversammlung folgte eine Podiumsdiskussion. Durch das neue Format moderierte Herr Prof. Dr. Gläsker. Darin schilderte Herr Prof. Dr. Neumann den Beginn der VHL-Forschung im Schwarzwald, wo er damals mit seinem Auto für Blutentnahmen auf Gartenpartys erschien. Letztendlich lag die Gründung eines Vereins aufgrund der gewonnenen Erkenntnisse und komplexen Zusammenhänge auf der Hand. Im Anschluss folgten Vorträge zur VHL-Forschung. Heutzutage begehen sich wissenschaftliche Erkenntnisse auf Molekularebene. Mikroinvasive und damit organschonende Operationen etablieren sich als Standard. VHL-Zentren haben sich herauskristallisiert. Das Medikament Belzutifan scheint trotz Nebenwirkungen in seiner Summe zu helfen, die Genehmigung durch die Europäische Zulassungs-Agentur EMA steht allerdings noch aus. Zusammengefasst: „Was für ein Fortschritt!“.

Von der Gründung des Vereins über den Ist-Zustand der Forschung kamen wir zu „Wo sehen Sie den Verein in 5 Jahren?“. Dabei rief Frau Prof. Dr. Brauch zu unserem Selbstengagement auf, damit unser Verein auch in seiner Zukunft weiterlebt. Der Vorstand wünscht sich ebenfalls Unterstützung. Es besteht immer das Angebot, sich unverbindlich über die Vorstandsarbeit zu informieren und „hereinzuschnuppern“.

Neu und ziemlich gut angenommen wurde das Gesprächsangebot mit den Experten. In dieser 10-minütigen Sprechstunde bot sich die Chan-



ce, über individuelle Gesundheitsfragen und Fragen rund um die Fachvorträge zu sprechen.

Am Sonntagvormittag fuhren wir mit einem historischen Bus zur idyllischen Gründungsstätte in Himmelreich. Nach einem gemeinsamen Mittagessen trennten sich wieder unsere Wege.

Ein großer Dank gilt unserem Vorstand für seine vergangene Arbeit und der Organisation dieser gelungenen und „runden“ Mitgliederversammlung bzw. Wochenende.



Bis zum nächsten Mal vom 24.-26.10.2025 in Münster!

Gunther Zeitmann



MITGLIEDERVERSAMMLUNG UND INFORMATIONSVANSTALTUNG 2024

Das 25-jährige Jubiläum des Vereins VHL war wirklich ein besonderes Ereignis – und was könnte passender sein als das stilvolle Tagungshotel Schloss Reinach in Freiburg? Schon das Ankommen hatte seinen ganz eigenen Charme: Nach langer Zeit endlich wieder dabei zu sein, das

Wiedersehen mit bekannten Gesichtern – da gab es natürlich erst einmal viel zu erzählen. Dank der hervorragenden Organisation startete die Mitgliederversammlung dennoch pünktlich. Dagmar und der Vorstand führten souverän durch die Tagesordnung. Ein Höhepunkt war sicher der Rück- und Ausblick auf 25 Jahre Vereinsgeschichte. Neu und besonders innovativ war die Podiumsdiskussion, die für alle Beteiligten viele interessante Einblicke bot. Nach einem leckeren Mittagessen ging es mit drei Fachvorträgen ans Eingemachte: Drei Ärzte präsentierten den aktuellen Stand ihrer Forschungen. Auch wenn einige Themen anspruchsvoll waren, ist es beeindruckend zu sehen, was moderne Forschung für Menschen mit VHL leistet. Für mich ein zentraler Punkt: die vielen Gelegenheiten zum Austausch. Ob mit den anderen Vereinsmitgliedern in der Kaffeepause oder bei der parallel angebotenen Sprechstunde mit den Fachärzten – es gab für jeden die Möglichkeit, sich einzubringen oder schnell und unkompliziert Rat zu bekommen. Der Tag fand seinen krönenden Abschluss beim gemeinsamen Abendessen. Die Gespräche gingen weiter, und es zeigt sich, dass Tage mit nur 24 Stunden einfach zu kurz sind.

Marius John

DIE DIGITALE VERANSTALTUNG

Aus persönlichen Gründen konnte ich für die Mitgliederversammlung und Infoveranstaltung nicht in Präsenz in Freiburg sein. Vielen Dank an den Vorstand für die Möglichkeit des Onlinezugangs.

Über den Verlauf des Tages haben ungefähr 12 Personen diese Möglichkeit der Teilnahme genutzt. Man konnte sowohl Präsentationsfolien als auch Vortragende ohne Probleme sehen. Der Ton über die Mikrophone war klar und deutlich. Insgesamt habe ich auch im beruflichen Kontext selten eine technisch so professionelle Umsetzung erlebt. Schade ist natürlich, dass ich keine persönlichen Gespräche in den Pausen führen konnte. Besonders diese geben einer solchen Veranstaltung den richtigen Rahmen und sind wichtig. Ersetzen kann die Online-Teilnahme daher eine Präsenzteilnahme nicht, aber bevor man absagen müsste, ist diese Möglichkeit großartig. Die Vorträge zu den Forschungsvorhaben und die Diskussionsrunden sind dafür einfach zu interessant.

Daniel Tigges

BERICHTE ÜBER DAS 16TH VHL SYMPOSIUM IN MAILAND

Am Wochenende nach unserer Mitgliederversammlung und Informationsveranstaltung fand in Mailand das 16. Internationale VHL-Symposium statt, das sich insbesondere an Mediziner:innen und Forschende aus dem VHL-Bereich richtet. Aber auch Patientinnen und Patienten nehmen regelmäßig an dieser Veranstaltung teil.

Wir freuen uns, dass wir auch in diesem Jahr wieder VHL-Expert:innen gewinnen konnten, die für uns über das Treffen berichten. Sie haben versucht, die Erkenntnisse möglichst laiengerecht zusammen zu fassen, was aber angesichts der Komplexität der Themen nicht immer ganz einfach war. Wir hoffen aber dennoch, dass Ihr doch ein paar neue Dinge lernen könnt.

Über das Programm am Samstag berichten wir in dieser Ausgabe des Rundbriefs, der Sonntag folgt im kommenden Rundbrief.

Auch eine Betroffene hat dieses Jahr für uns an dem Symposium teilgenommen. Ihr Bericht ist den Berichten der Ärzte dieser Rubrik angehängt.

Nun geht es aber los:

EINFÜHRUNG

von Prof. Sven Gläsker, Singen

Liebe Leserinnen und Leser,

Wie erwartet ging es bei diesem Meeting viel um HIF und Belzutifan. Ich möchte die Begriffe sicherheitshalber nochmal vorab kurz erklären, da sie dann im weiteren Text als bekannt vorausgesetzt werden. Den meisten von Ihnen werden die Begriffe inzwischen ohnehin geläufig sein.

HIF2alpha (umgangssprachlich kurz "HIF") ist eines der unmittelbaren Zielproteine von VHL. Es wird normalerweise vom VHL-Protein abgebaut, sofern ausreichend Sauerstoff vorhanden ist (Normoxie). Bei defektem VHL-Protein kommt es zur unnatürlichen Anhäufung von HIF unter Normoxie.

Belzutifan (Welireg) blockiert die spezifische Wirkung von HIF und zeigt therapeutische Wirkung gegen alle Arten von VHL-Tumoren.

SESSION 1: BELZUTIFAN - INTRINSISCHE UND ERWORBENE RESISTENZEN

von Prof. Sven Gläsker, Singen

Die Entwicklung von Resistenzen gegen Medikamente sind ein bekanntes Problem in der Medizin, nicht nur in der Antibiotikatherapie sondern auch bei Chemotherapien. James Burgarolas aus Texas berichtete uns über die aktuellen Entwicklungen bezüglich Belzutifan.

Zunächst gab es eine Übersicht über die Entdeckung von HIF und die Entwicklung von Belzutifan. Anfangs wurden drei sehr ähnliche Substanzen untersucht, von denen sich dann Belzutifan durchsetzte.

Bereits im Mausmodell und später auch beim Menschen können hin und wieder Resistenzen bei der Therapie mit HIF-Inhibitoren beobachtet werden. Es können einzelne VHL-Betroffene oder einzelne Tumoren bei VHL-Betroffenen weniger oder nicht auf die Therapie ansprechen (intrinsische Resistenz). Andererseits kann es vorkommen, dass Tumoren, die ursprünglich gut auf die Therapie angesprochen haben, dies dann irgendwann nicht mehr tun. Dabei können aber andere Tumoren bei demselben Patienten durchaus weiterhin ansprechen (sogenannte Oligoprogression). Dies ist bei den malignen (bösartigen) Tumoren (z.B. Nierenzellkarzinome) eher zu beobachten als bei den Gutartigen. Das sind die Tumoren, die von vornherein weniger HIF haben.

Durch eine möglicherweise im Laufe der Zeit schnellere Verstoffwechslung kann es ebenfalls zu einem Nachlassen der Wirkung kommen, wodurch dann Dosisanpassungen notwendig werden.

SESSION 2: KLINISCHES MANAGEMENT VON VHL-TUMOREN – SYSTEMISCHE ANSÄTZE BEI VHL

von PD Dr. Florian Gessler, Rostock

Dieses Jahr durfte ich zum ersten Mal an der Jahrestagung für das Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL) teilnehmen, und ich war beeindruckt von der exzellenten Organisation sowie der hohen fachlichen Qualität der Vorträge. Die Veranstaltung bot eine wertvolle Gelegenheit, von führenden Experten auf diesem Gebiet zu lernen und sich über die neuesten

Entwicklungen in der VHL-Forschung und -Behandlung zu informieren. Besonders dankbar bin ich dafür, die Möglichkeit zu haben, meine Eindrücke und Erkenntnisse für den Newsletter des Vereins zusammenzufassen und auf diese Weise anderen Betroffenen und Angehörigen Einblicke zu geben.

Ein Thema, das die gesamte Tagung durchzog, war das Medikament Belzutifan. Es gilt als vielversprechender Ansatz in der systemischen Therapie für VHL-Patienten und hat das Potenzial, die Behandlung von Tumoren bei Betroffenen zu revolutionieren. Gleichzeitig gab es auch gedämpfte Erwartungen. Bereits vor zwei Jahren wurde Belzutifan auf der letzten VHL-Jahrestagung als neuer „Heilsbringer“ vorgestellt, der viele Hoffnungen weckte. Doch seitdem bleibt eine Zulassung in Europa bisher aus. Diese Verzögerung war für viele Teilnehmer enttäuschend, zeigt aber auch, dass die Forschung und Entwicklung in diesem Bereich noch viele Herausforderungen bewältigen muss.

In der Session „**Clinical management of VHL Tumors – systemic agents for VHL**“ wurden verschiedene Ansätze zur Überwachung und Behandlung von Tumoren im Zusammenhang mit dem Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL) vorgestellt. Zentrales Thema war die Planung von Screening- und Überwachungsstrategien.

In dem Vortrag „**Recommendations for management of VHL-related pancreatic manifestations**“ wurden konkrete Empfehlungen zur Überwachung und Behandlung von Pankreasmanifestationen im Zusammenhang mit dem Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL) vorgestellt. Zunächst wurde betont, dass Patienten mit soliden Pankreasläsionen, die größer als 1,5 cm sind, bei denen Wachstum zwischen den Bildgebungsuntersuchungen festgestellt wird oder bei denen ein Verdacht auf Metastasen besteht, für eine weitere Abklärung an spezialisierte Zentren verwiesen werden sollten. Biochemische Marker spielen eine untergeordnete Rolle im Screening von VHL-bedingten Pankreasneuroendokrinen Tumoren (PNETs). Es wurde empfohlen, dass spezifische biochemische Untersuchungen nur bei klinischer Notwendigkeit durchgeführt werden. Funktionelle PNETs sind sehr selten, weshalb keine routinemäßige biochemische Überwachung empfohlen wird. Marker wie Serum-Chromogranin A sind aufgrund der Abhängigkeit von der Nierenfunktion und der Einnahme von Protonenpumpenhemmern von fraglichem Nutzen.

Für die bildgebende Diagnostik wurde empfohlen, dass anatomische Bildgebungen wie MRT oder CT den Leitlinien für sporadische PNETs folgen sollten. Gadoliniumverstärktes (frühes) MRT wird hierbei dem kontrastverstärkten CT vorgezogen. Für die Bildgebung von VHL-bedingten PNETs außerhalb der Bauchspeicheldrüse kann auch auf abdominale CT/MRT zurückgegriffen werden, jedoch wird Ultraschall als weniger geeignet angesehen. Endoskopischer Ultraschall (EUS) wird nicht für das Screening von PNETs empfohlen, kann jedoch zum Einsatz kommen, wenn MRT oder CT nicht durchführbar sind oder zur Biopsie unklarer Läsionen. Bei Hochrisikopatienten, die nicht operiert werden können oder wollen, könnte eine EUS-gestützte Ablation in Betracht gezogen werden, vorzugsweise im Rahmen klinischer Studien.

Zusammenfassend wurden präzise und strukturierte Empfehlungen für das Management von Pankreasmanifestationen bei VHL-Patienten gegeben, wobei biochemische Marker eine geringere Rolle spielen und bildgebende Verfahren, insbesondere das MRT, im Vordergrund stehen.

Für den Vortrag „**Identification, surveillance and treatment for VHL-related pheochromocytomas and paragangliomas**“ wurde auf die Diagnose, Überwachung und Behandlung von Phäochromozytomen und Paragangliomen eingegangen, die im Zusammenhang mit dem Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL) auftreten. Phäochromozytome und Paragangliome sind Tumoren, die oft hormonell aktiv sind und Stresshormone wie Adrenalin und Noradrenalin freisetzen. Diese Tumoren können zu Symptomen wie Bluthochdruck, Kopfschmerzen, Schwitzen und Herzrasen führen. Um diese Tumoren frühzeitig zu identifizieren, werden regelmäßige bildgebende Untersuchungen sowie spezifische Urin- und Bluttests empfohlen, die auf die Konzentration von Abbauprodukten der Stresshormone abzielen. Dabei haben sich bestimmte Marker in Urin- und Bluttests als zuverlässig erwiesen, um solche Tumoren zu erkennen und ihre Aktivität zu überwachen. Die Behandlung richtet sich nach der Größe und Aktivität des Tumors. Kleinere, nicht-hormonaktive Tumoren können oft über Jahre hinweg beobachtet werden, solange sie keine Beschwerden verursachen oder ein Wachstum zeigen. Bei größeren oder hormonell aktiven Tumoren kann eine operative Entfernung notwendig werden. In besonders komplizierten Fällen oder wenn eine Operation nicht möglich ist, kann auch eine Strahlentherapie in Betracht gezogen werden. Eine besondere Herausforderung bei VHL-Pati-



enten ist, dass Phäochromozytome und Paragangliome oftmals multifokal auftreten und potenziell mehrere Organe betreffen können. Daher ist eine enge und kontinuierliche Überwachung entscheidend, um das Risiko von Komplikationen zu minimieren.

Dieser Vortrag hat verdeutlicht, dass durch präzise Diagnostik und individuelle Therapieansätze eine gute Kontrolle über diese Tumoren erreicht werden kann, was die Lebensqualität der Patienten verbessert und Komplikationen vorbeugt.

In dem Vortrag „**Distinct genomic and immune profiles of kidney cysts and clear cell renal cell carcinomas in von Hippel-Lindau syndrome**“ wurden die genetischen und immunologischen Unterschiede zwischen Nierenzysten und klarzelligem Nierenzellkarzinomen (ccRCC) bei Patienten mit Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL) erläutert. Das VHL-Syndrom führt zu genetischen Veränderungen in den Nierenzellen, die entweder zur Bildung von gutartigen Nierenzysten oder bösartigen Tumoren wie dem klarzelligem Nierenzellkarzinom führen können. Der entscheidende Unterschied liegt in den genetischen Mutationen: Während Nierenzysten in der Regel nur die sogenannte „erste Mutation“ im VHL-Gen aufweisen, entstehen Karzinome durch eine zweite Mutation, die zu einem vollständigen Verlust der Funktion dieses Gens führt. Diese Mutation führt dazu, dass Tumorzellen sich unkontrolliert vermehren und zu bösartigen Veränderungen führen. Tumorzellen zeigen eine vermehrte Aktivierung von Wegen, die mit Sauerstoffmangel (Hypoxie) und einem

gesteigerten Glukoseverbrauch (Glykolyse) in Verbindung stehen, was ein charakteristisches Merkmal vieler Krebszellen ist. Im Gegensatz dazu sind diese Wege in den Nierenzysten weniger aktiv, was zeigt, dass Zysten und Tumoren unterschiedliche Stoffwechselprofile besitzen und sich auf unterschiedliche Weise entwickeln. Tumoren und Zysten weisen unterschiedliche Immunprofile auf. Während Tumoren oft Entzündungsprozesse und die Bildung neuer Blutgefäße (Angiogenese) fördern, sind diese Merkmale bei Zysten weniger ausgeprägt. Das bedeutet, dass das Immunsystem Tumorzellen anders wahrnimmt und auf sie reagiert als auf die harmloseren Zysten.

Die Ergebnisse verdeutlichen, dass Nierenzysten und klarzellige Nierenzellkarzinome bei VHL-Patienten sich auf genetischer, metabolischer und immunologischer Ebene deutlich unterscheiden. Diese Erkenntnisse sind wichtig, um zukünftig gezieltere Behandlungsansätze entwickeln zu können, die spezifisch auf die jeweiligen biologischen Merkmale der Zellen abgestimmt sind.

In dem Vortrag „**Radiation therapy in ccRCC: potential application in VHL disease**“ wurde das Potenzial der Strahlentherapie zur Behandlung von klarzelligem Nierenzellkarzinomen (ccRCC) bei Von-Hippel-Lindau (VHL)-Patienten besprochen. Die Strahlentherapie könnte eine wertvolle Alternative für Patienten darstellen, bei denen herkömmliche chirurgische Methoden oder andere lokale Therapien nicht möglich sind. Doch wie sinnvoll ist eine Strahlentherapie bei Nierenzellkarzinomen wirklich? Eine der zentralen Herausforderungen liegt darin, dass Nierenzellkarzinome oft nicht besonders strahlensensibel sind, was ihre Behandlung erschwert. Zudem kann Strahlung in manchen Fällen zu unerwünschten Nebenwirkungen führen, etwa zu einer Verschlechterung der Nierenfunktion oder, in seltenen Fällen, zur Bildung neuer Tumoren. Auch die Bewegung der Niere durch das Atmen stellt eine zusätzliche Herausforderung für die Präzision der Bestrahlung dar. Ein wichtiger Faktor für die Radiosensibilität bei Nierenzellkarzinomen ist die Apoptose der Endothelzellen (programmierter Zelltod). Moderne Technologien wie der „MR-Linac“, der eine Kombination aus MRT und linearem Beschleuniger darstellt, ermöglichen es jedoch, die Strahlung äußerst präzise zu steuern. Mithilfe eines Verfahrens, das als „Gating“ bezeichnet wird, kann der Strahl nur dann aktiviert werden, wenn sich der Tumor in der exakt geplanten Position befindet. Auf diese Weise wird das gesunde Gewebe besser geschont.

Eine spezifische Form der Strahlentherapie, die sogenannte stereotaktische Strahlentherapie (SBRT), zeigte in Studien vielversprechende Ergebnisse bei VHL-Patienten. Diese Therapieform ermöglicht eine sehr gezielte Bestrahlung des Tumors mit hoher Präzision, sodass die umliegenden Organe weniger belastet werden. In einer Studie mit einer Nachbeobachtungszeit von 43 Monaten konnte bei allen Patienten eine lokale Kontrolle des Tumors erreicht werden. Leichte Nebenwirkungen wie gelegentliche Flankenschmerzen traten nur selten auf, und die Nierenfunktion der Patienten blieb weitgehend stabil. Aber wann ist eine Strahlentherapie sinnvoll? Eine solche Therapie wird besonders dann in Betracht gezogen, wenn eine partielle Nephrektomie, also eine Teilentfernung der Niere, nicht möglich ist oder wenn der Tumor sich nahe empfindlicher Strukturen wie dem Harnleiter oder wichtigen Blutgefäßen befindet. Auch bei Patienten, für die eine medikamentöse Therapie mit Belzutifan keine Option ist, könnte die Strahlentherapie eine geeignete Alternative sein.

Zusammenfassend lässt sich sagen, dass die stereotaktische Strahlentherapie vielversprechende kurzfristige Ergebnisse bei der lokalen Tumorkontrolle bietet. Langfristige Daten stehen zwar noch aus, aber im Vergleich zu anderen lokalen Therapieoptionen zeigt sich SBRT als nicht-invasiv und weniger belastend für die Patienten. Auch die MR-gesteuerte Technologie verspricht, die Therapie noch schonender und gleichzeitig kostengünstiger zu gestalten. Der Vortrag verdeutlichte somit, dass die Strahlentherapie, insbesondere die moderne SBRT, ein aussichtsreicher Ansatz zur Behandlung von Nierenzellkarzinomen bei VHL-Patienten sein kann – vor allem dann, wenn andere Therapieoptionen nicht infrage kommen.

In dem Vortrag **“Systematic assessment of surgical outcomes in hereditary ccRCC”** wurden die chirurgischen Ergebnisse bei Patienten mit erblichen klarzelligem Nierenzellkarzinomen (ccRCC) im Zusammenhang mit dem Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL) untersucht. Dabei wurde analysiert, wie sich verschiedene operative Eingriffe auf den Verlauf und die Lebensqualität der Patienten auswirken und welche Faktoren den Erfolg der Behandlungen beeinflussen. Bei VHL-Patienten treten Tumoren oft multifokal auf, das heißt, dass mehrere Tumoren in beiden Nieren entstehen können. Diese Tumoren müssen häufig operativ entfernt werden, um eine Verschlechterung der Nierenfunktion und das Fortschreiten

der Krebserkrankung zu verhindern. Da VHL-Patienten eine genetische Prädisposition für das Wachstum neuer Tumoren haben, sind wiederholte Operationen über die Lebenszeit oft notwendig. Ziel der chirurgischen Behandlung ist es daher, möglichst viel gesundes Nierengewebe zu erhalten und die Entstehung neuer Tumoren zu kontrollieren. In der Studie zeigte sich, dass die meisten Patienten mehrere Operationen durchlaufen. Die Anzahl der Eingriffe variiert dabei stark und hängt von der Anzahl und Größe der Tumoren sowie vom individuellen Krankheitsverlauf ab. Viele Patienten mussten mehr als zehn Tumorherde entfernen lassen, und die Erhaltung der Nierenfunktion stand im Mittelpunkt der Behandlung. Die Daten belegen, dass durch die Erhaltung möglichst großer Anteile des Nierengewebes die Funktion langfristig besser erhalten werden kann. Neben der chirurgischen Entfernung sind auch andere lokale Behandlungen wie minimal-invasive Techniken im Einsatz, um Tumoren zu entfernen oder ihr Wachstum zu hemmen. Methoden, wie etwa die Radiofrequenzablation (RFA), bieten in bestimmten Fällen eine Alternative zur Operation, insbesondere wenn eine partielle Nephrektomie, also eine teilweise Entfernung der Niere, nicht möglich ist. Die Ergebnisse solcher Behandlungen sind vielversprechend, auch wenn der Langzeiterfolg weiter untersucht werden muss.

Die systematische Bewertung der chirurgischen Ergebnisse zeigt, dass VHL-Patienten mit erblichen ccRCCs oft mehrfach operiert werden müssen und dass die Erhaltung der Nierenfunktion ein zentrales Ziel der Behandlung ist. Durch eine sorgfältige Auswahl der Behandlungsstrategien, die sowohl operative als auch minimal-invasive Verfahren umfassen können, kann die Lebensqualität der Patienten verbessert und die Nierenfunktion länger erhalten werden. Der Vortrag unterstreicht, dass die Behandlung von VHL-bedingten Nierentumoren komplex ist und eine kontinuierliche Anpassung der Therapieansätze erfordert.

Developing Prophylactic and Therapeutic Gene Therapy for von Hippel-Lindau Syndrome Using Adeno-Associated Vectors

In diesem Vortrag wurde die Entwicklung einer Gentherapie zur Behandlung und möglichen Prävention von Tumoren im Zusammenhang mit dem Von-Hippel-Lindau-Syndrom (VHL) vorgestellt. Die VHL-Erkrankung entsteht durch Mutationen im VHL-Gen, was zu einer fehlenden Funktion des VHL-Proteins führt. Dies bewirkt eine Anhäufung von HIF -Proteinen (Hypoxie-induzierter Faktor), die das Tumorstwach-

tum fördern. Ziel dieser Gentherapie ist es, mithilfe adeno-assoziiierter Vektoren (AAV) das VHL-Protein in den Zellen wiederherzustellen, um die Tumorentstehung zu verhindern. In experimentellen Studien wurde eine AAV-VHL-Gentherapie an menschlichen Nierenkarzinomzellen (RCC4-Zellen), die für VHL-defizient sind, getestet. Die Forscher überprüften, wie effektiv die Vektoren das VHL-Gen in die Zellen einbrachten und analysierten die daraus resultierenden Protein- und HIFa-Spiegel. Verschiedene Dosierungen wurden eingesetzt, um die optimale Menge für die Expression des VHL-Proteins und die Reduzierung von HIFa zu bestimmen. Die Studien zeigten, dass die Behandlung mit AAV-VHL zu einer dosisabhängigen Reduktion von HIFa führte, was das Tumorwachstum hemmen könnte. Die Expression des VHL-Proteins führte außerdem zu einer Reduzierung von VEGF-mRNA (einem Faktor, der die Blutgefäßbildung fördert) und anderen HIF-abhängigen Genen, die in die Tumorentwicklung involviert sind. Damit konnte demonstriert werden, dass die VHL-Gentherapie das Wachstum und die Angiogenese (Bildung neuer Blutgefäße) von Tumoren beeinflussen kann. Langfristig planen die Forscher, die AAV-VHL-Therapie in Tiermodellen zu testen, indem sie Nierenkrebszellen in Mäuse implantieren und die Wirksamkeit der Therapie überprüfen. Dabei sollen die Effekte auf Tumoren in verschiedenen Organen und die langfristige Sicherheit der Therapie untersucht werden. Die Hoffnung ist, dass diese Gentherapie eine effektive und präventive Option für Patienten mit VHL werden könnte, um das Auftreten von Tumoren zu verhindern oder deren Fortschreiten zu verlangsamen.

Zusammenfassend zeigt dieser Vortrag, dass die AAV-VHL-Gentherapie vielversprechende Ergebnisse in präklinischen Studien liefert. Die Wiederherstellung der VHL-Funktion könnte das Tumorwachstum bei VHL-Patienten deutlich verlangsamen und langfristig zu einer neuen Behandlungsoption führen.

SESSION 3: EXPLORATION DER MOLEKULAREN GRUNDLAGEN VON VHL - GENETISCHE GRUNDLAGEN

von Prof. Sven Gläsker, Singen

Wie jedes Mal wird der molekularen Grundlagenforschung eine Session gewidmet. Viele der hier berichteten Dinge sind für VHL-Betroffene nicht unmittelbar relevant und auch teils für nicht-Biologen schwer verständlich. Ich habe versucht, einige wesentliche Dinge zu notieren.

Modellierung des VHL Syndroms durch hiPSC

(B. Gardie, Nantes Frankreich)

Erläuterung: hiPSC (Human Induced pluripotent stem cells) sind Stammzellen, die von menschlichen Körperzellen durch Reprogrammierung gewonnen werden und damit in einen Zustand versetzt werden, der embryonalen Zellen ähnelt.

Mit einem VHL-Modell aus solchen Zellen arbeitet Frau Gardie. Dabei testet sie die Reaktion verschiedener Zelltypen in unterschiedlichen Organen auf Sauerstoffmangel und notiert, welche Zelltypen besonders auf Sauerstoffmangel reagieren. Nicht nur die Zellen selbst sondern auch Sekretionsprodukte der Zelllinien haben Einfluss auf das Wachstum.

Unter den untersuchten Zelltypen sind auch verschiedene Zelltypen, die als Ursprungszellen von VHL-Tumoren angesehen werden können. Frau Gardie kommt zu der Schlussfolgerung, dass VHL-Tumoren eine embryonale Abstammung haben und zwar die Anlagen des Zentralen Nervensystems (Neuralleiste). Sie geht so weit, VHL als eine Erkrankung der Neuralleiste (Neurocristopathie) zu bezeichnen.

Sauerstoffmangel beeinflusst somatische Mutationen in Vorformen von Nierenzellkarzinomen

(I. Franco, Mailand)

Die zweite (die somatische, also die der Körperzellen) Mutation der beiden VHL-Kopien ist bekanntermaßen der entscheidende Schritt für die Tumorentstehung in der Niere. Aber weitere Mutationen sind zur Tumorentstehung notwendig. Auch in normalem Nierengewebe finden sich Mutationen. Herr Franco untersuchte Klone von Tubuluszellen aus dem Urin und aus Biopsien. Eine Untergruppe von Nierenzellen ist besonders

empfindlich für Hypoxie (Sauerstoffmangel) und verändert ihre Genetische Signatur durch die Hypoxie. Hier wird ein Zusammenhang mit der Tumorentstehung vermutet.

Genetische Untersuchung von Nierenzellkarzinomen bei VHL

(Sophie Gab-Lapiteau, Paris)

Sophie Gab-Lapiteau aus Paris gab einen breiten Überblick über die Arbeiten des Pariser VHL-Labors, welches sich schwerpunktmäßig mit der Genetik bei Nierenzellkarzinomen beschäftigt.

Aufgefallen ist, dass die genetischen Veränderungen, die im Verlauf der Tumorprogression (Fortschreiten) bei Nierenzellkarzinomen auftreten, bei VHL deutlich linearer (also ähnlicher) sind als bei den Tumoren außerhalb von VHL.

Ungeklärt bleibt die Frage, ob die Nierenzysten auch Vorformen von Nierenzellkarzinomen sein könnten.

Oncostatin M verändert die Umwelt der Tumorzellen durch die Induktion epigenetischer Veränderungen in den Endothelzellen (Gefäßzellen)

(Hieu-Huy Ngueng-Tran, Taiwan)

Hieu-Huy Ngueng-Tran aus Taiwan berichtet über seine Untersuchung des Einflusses von Gefäßzellen auf die Entwicklung von Nierenzellkarzinomen. Offenbar besteht im Tumorwachstum eine Wechselwirkung zwischen den Tumorzellen und den Gefäßzellen.

SESSION 4: ERFORSCHUNG DER MOLEKULAREN GRUNDLAGEN DER VHL-KRANKHEIT

von Dr. Stephanie Naas, Erlangen

Das Spektrum an Krankheitsmanifestationen der Von Hippel-Lindau-Erkrankung ist weit und umfasst u.a. Paragangliome, Phäochromozytome und Nierenkrebs. Betroffene weisen individuell unterschiedliche Erkrankungsmuster auf, obwohl auf den ersten Blick eine identische Erkrankungsursache – eine Mutation im VHL-Gen – vorliegt. Doch hier lohnt ein genauerer Blick auf die zelluläre und genetische Ebene: Welche VHL-Mutation führt zu welcher Ausprägung d.h. welche spezifischen Mutatio-

nen im VHL-Gen verursachen zumeist Nierentumore, welche Mutationen treten v.a. im Zusammenhang mit Phäochromozytomen auf? Welche Rolle spielt der Zelltyp, in dem die VHL-Mutation auftritt, für die Entwicklung der o.g. Manifestationen? Diesen Fragen widmete sich B. Gardie (EPHE, Paris) in ihrem Vortrag „Modeling the von Hippel Lindau disease by using hiPSC“. In Ihrer Forschung verfolgt die Wissenschaftlerin Zellen, die an unterschiedlichen Stellen im Körper Tumore bilden, in ihr Embryonalstadium zurück und kann auf diese Weise gemeinsame Vorläuferzellen entdecken. Praktisch verwendet Fr. Gardie im Labor rückprogrammierte, menschliche Stammzellen (hiPSC) als Modell für die embryonalen Vorläuferzellen, aus denen die Tumor-bildenden Zellen hervorgehen können. Diese sehr frühen Vorläuferzellen sollen dann auf Faktoren untersucht werden, die ihre Zelltyp-spezifische Anfälligkeit für VHL-Mutationen erklären. Der Fokus auf den Zelltyp, der durch die VHL-Mutation in seiner Biologie gestört wird und ultimativ zur Tumorentwicklung führt, ist ein relevanter Ansatz für ein besseres Verständnis der Tumorevolution und mag in der Zukunft möglicherweise auch die Basis für die Erforschung spezifischerer Therapieansätze bilden.

Auch I. Franco (HSR, Mailand; Vortrag: „Hypoxic stress favors somatic mutation in pre-cancer renal cells“) legte den Fokus auf den Vorläuferzelltyp, aus dem Krebs im Laufe der Zeit hervorgehen kann: In der Niere entsteht Nierenkrebs aus einem bestimmten Nierenfunktionsabschnitt, dem Tubulussystem. Die eigentliche Aufgabe dieses Labyrinth-artigen Systems ist es, den Urin so zu modifizieren, dass hierüber keine lebenswichtigen Substanzen verloren gehen. Dies ist ein sehr Energie-konsumierender Prozess, sodass in Krankheitszuständen wie einer akuten Nierenschädigung, in der bspw. durch eine eingeschränkte Blutversorgung der Energie- und Sauerstoffstoffwechsel gestört ist, insbesondere dieser Abschnitte strapaziert wird. Tubuluszellen können nach der Schädigung prinzipiell komplett regenerieren; manche Zellen werden jedoch so stark geschädigt, dass sie chronisch verändert verbleiben. Studienergebnisse aus den letzten Jahren legen nahe, dass explizit diese chronisch geschädigten Tubuluszellen die Ursprungszellen des Nierenkrebses darstellen. Hierzu passend weisen chronisch geschädigte Nierenzellen eine hohe Mutationslast, d.h. viele DNS-Schädigungen, auf, die eine bösartige Entwicklung der Zellen begünstigen könnte. Zusammenfassend sollen Analysen der genannten Nierenzellen, die aus dem Urin isoliert werden können, Ein-

blicke geben, wie aus der gesunden Tubuluszelle über das Stadium der chronisch geschädigten Nierenzelle Nierenkrebs entstehen kann.

Insbesondere für die Erforschung seltener Erkrankungen ist es notwendig, betroffene Studienteilnehmer und Studienteilnehmerinnen zu gewinnen, die mit Forschenden zusammenarbeiten. S. Gad Lapiteau (EPHE, Paris) stellte in diesem Kontext das *French National Network for Rare Cancers in Adults* (PREDIR) vor, in dem bereits 1434 Patientinnen und Patienten mit der VHL-Erkrankung registriert sind.

Therapiestrategien zur Verhinderung von Tumorwachstums erfordern Wissen zu den Faktoren, die Tumorwachstum fördern. Diesen Faktoren ist T.J. Mitchell auf der Spur (University of Cambridge; Vortrag: „Influence of the tumour microenvironment and somatic mutations on tumour growth“). Der Wissenschaftler schaut sich hierzu die Grenze zwischen Nierentumoren zu gesundem Nierengewebe an, d.h. die Zone, in die sich der Tumor in der Zukunft ausbreiten wird. Mit Hilfe von Einzelzell-Sequenzierungstechniken konnte seine Gruppe herausfinden, dass invasive Krebszellen mit einer Neigung zur Ausbreitung ins Nachbargewebe tatsächlich am äußeren Tumorrand angereichert sind. Die Aggressivität der invasiven Krebszellen scheint durch lokale Reaktionen des Immunsystems bedingt zu sein. Somit besteht eine Idee zur Eindämmung des Tumorwachstums in der medikamentösen Beeinflussung des Immunsystems. Dies kann bspw. durch Hemmung von entzündlichen Botenstoffen (IL-1 β) geschehen.

Warum reagieren Tumore innerhalb des gleichen Organs des gleichen Patienten/ der gleichen Patientin unterschiedlich gut auf die gleiche Therapie, z.B. Belzutifan? I. Rowe (HSR, Mailand; Vortrag: „Distinct transcriptomic and genomic profiles of kidney cysts and clear cell renal cell carcinomas in Von Hippel-Lindau disease“) hat zur Bearbeitung dieser Fragestellung Nierentumore von Betroffenen mit der VHL-Erkrankung mit unterschiedlichen Methoden (MRT, Histopathologie, Genetik) analysiert. In dieser Studie konnte I. Rowe feststellen, dass sich jeder Tumor - trotz seiner initial genetisch identischen Voraussetzung - unabhängig entwickelt und seine eigene Anfälligkeit für Therapien entwickelt. Die Faktoren, die zu dieser „Individualisierung“ der Tumore führen, sind nun Gegenstand des aktuellen Forschungsprojektes.

Auch das Forschungsteam unter der Leitung von S. Turajilic (The Francis Crick Institute, London) ist bestrebt, die Entwicklung von Nierentumoren - vom interindividuell uniformen Ereignis des kompletten VHL-Ver-

lustes zu Beginn der Tumorevolution bis hin zum sich immer stärker individualisierendem Nierenkrebs – zu verstehen (Vortrag: „VHL disease: repeated clonal evolution in a lifetime“). Der Verlust von einem VHL-Gen ist das Tumor-initiiierende Ereignis, dass im Fall des sporadischen, d.h. nicht-VHL-Erkrankungs-assoziierten Nierenkrebs Jahrzehnte vor dem Krebsausbruch in der Nierenzelle geschieht. Erst der Verlust des zweiten VHL-Genes führt dann über die Stabilisierung der Transkriptionsfaktoren Hypoxia-induzierbare Faktoren (HIF) zu einer tiefgreifenden Änderung der Zelle und bahnt den Weg zur bösartigen Entartung. Im weiteren Verlauf akquirieren Tumorzellen zunehmend Mutationen in Genen, die ihnen einen Wachstumsvorteil verschaffen. S. Turajilic untersucht in Kooperation mit M. Linehan (National Cancer Institute, USA) an 1328 Gewebeproben von 132 Patientinnen und Patienten mit VHL-Erkrankung die Genmutationen, die in der Tumorentwicklung relevant sind, wann sie auftreten und welche Konsequenzen sie auf zellulärer Ebene haben. Erkenntnisse dieser Studie könnten helfen, auf Basis der Mutationen vorauszusagen, wie aggressiv ein Tumor wachsen wird bzw. wie hoch das Metastasierungsrisiko ist. Letztlich könnten von diesen Prognosen therapeutische Entscheidungen abhängig gemacht werden: Je aggressiver sich der Tumor entwickeln wird, umso schneller sollte er therapiert werden.



16. VHL-SYMPOSIUM IN MAILAND AUS PATIENTENSICHT

von Birte Schulze

Nach unserer Mitgliederversammlung in Freiburg ging es für mich direkt weiter nach Mailand in Italien, wo am 19. und 20. Oktober 2024 das 16. internationale VHL-Symposium, organisiert von der VHL Alliance aus den USA, stattfand. Mit 450 Teilnehmenden war es eines der bestbesuchten Symposien der letzten Jahre. Darunter waren hauptsächlich Ärzte, Wissenschaftler, Forschende, viele Studierende und Vertreter der Patientenorganisationen aus verschiedenen Ländern, zu denen auch ich für unseren deutschen Verein zählte.

An beiden Konferenztage gab es ein straffes Programm von 08:30-17:00 Uhr im Vorlesungssaal des Krankenhauskomplexes San Rafael mit insgesamt 25 Vorträgen, die sich intensiv mit VHL auseinandersetzten.

Der erste Tag konzentrierte sich auf die Grundlagenforschung. Referenten aus aller Welt präsentierten ihre aktuellen Forschungs- und Studienergebnisse. Die Themen waren komplex und detailliert, sodass sie vor allem für Mediziner interessant waren – für Laien oft nur schwer verständlich.

Am zweiten Tag fanden Vorträge statt, die mit denen auf unseren nationalen Treffen vergleichbar waren. Der Nachmittag war den Patientenorganisationen gewidmet. Rachel Giles, Präsidentin von VHL Europa, stellte die europäische Vereinigung vor und unterstrich die Dringlichkeit, Belzutifan für den europäischen Markt zuzulassen. Ihr Ziel ist es, das Medikament im nächsten Jahr für uns in Europa verfügbar zu machen – in den USA ist es bereits seit 2021 zugelassen. Sie warb außerdem für eine laufende Studie eines Studenten aus Ungarn, der sich mit der Lebensqualität junger VHL-Betroffener befasst.

Die US-amerikanische VHL Alliance präsentierte ebenfalls ihre Vereinigung und Mission und informierte über ihre Forschungsförderungs-Ausschreibung sowie über anstehende Veranstaltungen, darunter digitale Treffen, ein „Young Adult Retreat“ und ein Familienwochenende.

Während der Pausen bot sich die Gelegenheit zum Austausch mit anderen Teilnehmenden. Aus Deutschland waren mehrere Ärzte vertreten, darunter Prof. Gläsker aus Singen, Prof. Klingler, Dr. Ganner aus Freiburg, Dr. Naaß aus Erlangen sowie Dr. Geßler, der Prof. Neumann aus Rostock vertrat.

Auch deutsche Wissenschaftler waren unter den Vortragenden, darunter Dr. Ian Frew aus Freiburg und sein PhD-Team, die ihre komplexen Forschungen vorstellten und in den Pausen für Gespräche bereitstanden. Viele von ihnen hatten zuvor noch keinen Kontakt zu Betroffenen, was zu interessanten Gesprächen führte.

Ich konnte einige wichtige Erkenntnisse, insbesondere zum Thema Belzutifan, mitnehmen:

Derzeit gibt es keine Ansätze zur präventiven Einnahme von Belzutifan; dies wird erst untersucht, wenn Langzeitergebnisse zur generellen Wirkung vorliegen.

Eine Studie zum sogenannten „Drug Holiday“ von Belzutifan, also der Einnahmepause und deren Auswirkungen, soll ebenfalls in den USA gestartet werden.

Der Einnahme von Belzutifan wird eher abgeraten, wenn bei betroffenen Person ausschließlich die Augen betroffen sind.

Für alle an VHL interessierten Mediziner gibt es ein monatliches „Tumorboard“ von der VHL Alliance USA, das fachkundiges Feedback und Einblicke zur Behandlung von VHL-Patienten bietet, insbesondere in Bezug auf das neu zugelassene Medikament Welireg (Belzutifan). Weitere Informationen sind online unter www.vhl.org/tumorboard verfügbar.

Für alle, die die Vorträge nachträglich ansehen möchten, sind die Aufzeichnungen bald online auf der amerikanischen Website www.vhl.org verfügbar.

Insgesamt war es ein intensives und herausforderndes Wochenende für mich. Drei Tage voller VHL-Wissen auf Englisch waren alles andere als vertraut, aber ich konnte einige Kontakte knüpfen, insbesondere mit den Vertretern des dänischen VHL-Vereins und anderen Betroffenen.

Vielen Dank an den deutschen VHL-Verein für die Möglichkeit, an diesem spannenden Symposium teilzunehmen und wertvolle Eindrücke zu gewinnen!

von Martin Herker

Am 18.10.24 fand anlässlich des VHL-Symposiums in Mailand zusätzlich die Mitgliederversammlung von VHL Europa statt. Für den Verein aus Deutschland war Birte vor Ort, Martin und Gerhard nahmen online teil.

Die Vorsitzende Rachel Giles berichtete nach der Begrüßung und Genehmigung des Protokolls 2023 über folgende Aktivitäten 2024:

- Monatliche Vorstandstreffen über MS Teams
- Neugestaltung der Homepage von VHL Europa, Inhalte verfügbar in 10 Sprachen
- intensive Aktivität zur Förderung der Zulassung von Belzutifan durch EMA
- Birte berichtete über das von ihr und Anja organisierte Treffen der Jungen Erwachsenen im Mai in München

Danach wurden folgende Planungen von Rachel vorgestellt:

- weitere Aktivitäten zu Belzutifan, es sind noch in 2024 Entscheidungen zu erwarten
- Junge Erwachsene Treffen 2026 derzeit geplant in Spanien
- Mitgliederversammlungen: 2025 online, 2026 hybrid anlässlich des VHL Symposiums in USA
- Vorstandswahlen im 3-Jahres-Rhythmus: 2026, 2029

VHL Europa geht die ehrgeizigen Ziele mit viel Energie an, die kommenden Monate versprechen bedeutende Fortschritte.

NEUE LEITUNG DES VHL-ZENTRUMS AM UNIVERSITÄTSKLINIKUM FREIBURG

Im Sommer hat Frau Prof. Dr. Elke Neumann-Haefelin, die bis dahin das VHL-Zentrum des Universitätsklinikums Freiburg geleitet hat, die Klinik verlassen. Ihre Nachfolgerin ist Frau Dr. Athina Ganner, die wir hier kurz vorstellen möchten:

Interview mit Dr. Athina Ganner – Leiterin des VHL-Zentrums in Freiburg

Dagmar Rath: Liebe Frau Dr. Ganner, bitte stellen Sie sich folgende Situation vor: An Ihrer Klinik findet ein Treffen von VHL-Betroffenen statt, die Sie alle kennenlernen wollen. Was würden Sie ihnen sagen?

Athina Ganner: Mein Anliegen ist es, in unserer Ambulanz für VHL-Betroffene weiterhin eine patientenzentrierte, bestmöglich koordinierte Kontrollvisite und Beratung anzubieten. Im Falle eines Tumornachweises haben wir als grosses VHL-Zentrum fächerübergreifend langjährige Erfahrung und orientieren uns hinsichtlich der Therapieoptionen an den aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen und Empfehlungen. Wir arbeiten eng und vertrauensvoll mit den Kollegen der Neurochirurgie, Urologie, Augenheilkunde und Chirurgie, sowie auch der Radiologie zusammen. VHL ist eine seltene Erkrankung, gerade deswegen halte ich Zentrumsbildung und Interdisziplinarität für essentiell für die optimale Versorgung. Ich möchte, dass viele VHL-Betroffene davon profitieren.

VHL gilt auch mein wissenschaftliches Interesse, ich möchte zu einem besseren Verständnis der Entstehung von VHL-anhängigen Krankheitsmanifestationen, insbesondere dem Nierenzellkarzinom beitragen. In diesem Zusammenhang möchte ich die Gelegenheit nutzen und mich für die grosse Bereitschaft vieler Betroffener bedanken, sich an Studien zu beteiligen. Dies ist für unsere wissenschaftliche Arbeit extrem hilfreich.

Wir Dagmar Rath: Sie sind Nephrologin. Warum haben Sie sich gerade für diese fachliche Ausrichtung entschieden?

Athina Ganner: Nephrologie ist ein sehr vielseitig und komplex, neben den eigentlichen Nierenerkrankungen wird die Nierenfunktion durch verschiedene Systemerkrankungen oder Erkrankungen anderer Organe in Mitleidenschaft gezogen. Täglich ergeben sich neue Fragestellungen, man ist immer gefordert, die bestmögliche Antwort für den individuellen Patienten*in zu finden. Ein Teil unserer Patienten muss wegen akuter Erkrankungen stationär behandelt werden, viele andere Patienten mit chronischer Niereninsuffizienz betreuen wir – oft über viele Jahre – ambulant. Es ist schön, der Krankheitsverlauf von Betroffenen positiv beeinflussen zu können.

Dagmar Rath: Wir sind immer noch bei dem VHL-Treffen und Ihrem „Vorstellungsgespräch“. Die Betroffenen wollen gerne mehr über den Menschen im Arztkittel erfahren. Wer sind Sie, was macht Sie aus?

Athina Ganner: Ich bin Ärztin, was mich diesbezüglich ausmacht, ist meine Leidenschaft für Medizin und mein Engagement, die Betroffenen bestmöglich zu unterstützen.

Dagmar Rath: Ändert sich am Ablauf der Kontrolluntersuchungen für die Betroffenen etwas?

Athina Ganner: Ich möchte die Kontrolluntersuchungen weiterhin vollständig an einem Tag anbieten können. Auch möchte ich idealerweise Möglichkeiten finden, um die Wartezeit etwas zu reduzieren.

Dagmar Rath: Frau Dr. Ganner, ich danke Ihnen ganz herzlich für die Beantwortung meiner Fragen!

Und hier nun noch die Kontaktdaten:
Dr. Athina Ganner
Klinik für Innere Medizin IV
Nephrologie und Allgemeinmedizin
Universitätsklinikum Freiburg
0761 270-34240
athina.ganner@uniklinik-freiburg.de



NEUES VHL-ZENTRUM IN ÖSTERREICH

Anfang November haben wir von einem Vereinsmitglied erfahren, dass Herr Dr. Josef Pichler am Kepler Universitätsklinikum in Linz bei sich eine strukturierte VHL-Vorsorge anbietet. Über diese Information waren wir mehr als begeistert und wollten Genaueres wissen. Deshalb haben wir ihn auch gefragt, ob er uns ein paar Fragen für unseren Rundbrief beantworten würde, wozu er sich auch gleich bereiterklärt hat:

INTERVIEW MIT DR. JOSEF PICHLER – LEITER DES VHL-ZENTRUMS IN LINZ

Dagmar Rath: Herr Dr. Pichler, warum haben Sie sich dafür entschieden, ein VHL-Zentrum bei sich aufzubauen zu wollen?

Josef Pichler: Als Klinik mit Schwerpunkt neuroonkologische Erkrankungen behandeln wir exklusiv Patienten mit Tumoren des Zentralnervensystems, dazu zählen natürlich auch seltene familiäre genetisch bedingte Erkrankungen wie VHL oder Li Fraumeni Syndrom. Diese sehr seltenen Erkrankungen sind komplex und bedürfen einer interdisziplinären Zusammenarbeit und Behandlung. Das kann nur in spezialisierten Zentren erfolgen, muss aber durch eine Stelle koordiniert werden.

Dagmar Rath: Bitte stellen Sie sich jetzt folgende Situation vor: An Ihrer Klinik findet ein Treffen von VHL-Betroffenen statt, die Sie alle kennenlernen wollen. Was würden Sie ihnen sagen?

Josef Pichler: Wir versuchen in unserer Klinik umfassend Patienten und deren Familien mit ihrer chronischen Erkrankung zu begleiten und die notwendigen therapeutischen Schritte zu koordinieren. Nicht nur die medizinischen sondern auch die sozioökonomischen Probleme, welche im Laufe des Lebens auftreten, werden berücksichtigt. Kinder von Betroffenen, die dieselbe Erbanlage besitzen, werden in unserer Kinderklinik geführt und später über die Transitionsambulanz bei uns weiterbetreut.

Dagmar Rath: Sie sind Neuroonkologe. Warum haben Sie sich gerade für diese fachliche Ausrichtung entschieden?

Josef Pichler: Aus der Notwendigkeit heraus, dass sich jemand um diese Patienten kümmert. Der häufigste bösartige Hirntumor, das Glioblastom, hat eine extrem schlechte Prognose und die Behandlung war vor 25 Jahren



jenseits von OP und Bestrahlung sehr eingeschränkt wirksam. Aber auch diese Patienten und Angehörigen brauchten Betreuung und Begleitung. In der Therapie primärer Hirntumoren hat sich in den letzten Jahrzehnten Gott sei Dank einiges verbessert.

Dagmar Rath: Wir sind immer noch bei dem VHL-Treffen und Ihrem „Vorstellungsgespräch“. Die Betroffenen wollen gerne mehr über den Menschen im Arztkittel erfahren. Wer sind Sie, was macht Sie aus?

Josef Pichler: Ich sehe mehr als nur die Krankheit und möchte auch das soziale, familiäre Umfeld in die Betreuung miteinbeziehen, was auch durch die strukturierte Einbindung von pflegerischem Case und Care Management sowie klinischer Psychologie und Sozialarbeit gelingt. Palliativ Care ist ein selbstverständliches Betreuungskonzept.

Forschung auf dem Gebiet der Neuroonkologie durch Therapiestudien bei Hirntumoren ist seit 25 Jahren in unserer Klinik durch mich aufgebaut worden.

Privat kann ich mich am meisten bei Musik im Blasmusikverein entspannen. Reisen ist meine große Leidenschaft.

Dagmar Rath: Wie läuft das VHL-Screening bei Ihnen ab?

Josef Pichler: Nach den allgemeinen Empfehlungen nationaler und internationaler Fachexperten und Guidelines haben wir ein strukturiertes Programm, welches für den betroffenen Patienten erstellt und koordiniert wird. Der fachliche Austausch im multidisziplinären Team ist an der Kepler Universitätsklinik durch die neuro-

onkologische Ambulanz koordiniert. Folgende Fachärzte sind im multidisziplinären Team vertreten, das sich um die Diagnostik und Behandlung von VHL kümmert: klinischer Genetiker, Urologe, Neurochirurg/Neurologe, Endokrinologe, Augenarzt, Gastroenterologe, Radiologe, Audiologe, Kinderarzt und Onkologe.

Dagmar Rath: Herr Dr. Pichler, ich danke Ihnen ganz herzlich für die Beantwortung meiner Fragen!

Und hier nun noch die Kontaktdaten:
Neuroonkologische Ambulanz

Die Ambulanz befindet sich am Neuromed Campus im Bauteil K, Erdgeschoß, nahe der Portiersloge beim Haupteingang.

Ambulanzzeiten: Montag bis Freitag von 07.00 bis 15.30 Uhr

Terminvergaben und Auskünfte:

Montag bis Freitag von 07.00 bis 15.30 Uhr

T +43 (0)5 7680 87 - 25946 . F +43 (0)5 7680 87 - 28554

Dr. Josef Pichler
Leiter

Konsiliardienst Innere Medizin und Neuroonkologie

Kepler Universitätsklinikum GmbH

Neuromed Campus

4020 Linz, Wagner-Jauregg-Weg 15

AUSTRIA

T +43 (0)5 7680 87 - 24211, F +43 (0)5 7680 87 - 28554

josef.pichler@kepleruniklinikum.at

www.kepleruniklinikum.at



NEUES ANIMATIONSVIDEO ZUM THEMA KINDERWUNSCH

Wir freuen uns, euch mitteilen zu können, dass unser zweites Animationsvideo nun offiziell veröffentlicht ist! Viele von euch haben es bereits bei unserer letzten Mitgliederversammlung gesehen. Jetzt ist es auch online verfügbar.

Nach dem ersten Video, das wir letztes Jahr veröffentlicht haben, haben wir uns entschieden ein weiteres wichtiges Thema aufzugreifen. In diesem neuen Video zeigen wir auf einfache Weise welche Möglichkeiten es gibt, um das Risiko einer VHL-Vererbung zu vermeiden. Statt der üblichen 50/50-Chance gibt es alternative Wege, die wir den Zuschauenden näherbringen möchten. Wir erklären die Konzepte der Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik kurz und knapp mit ihren Chancen und Risiken, damit Familien die für sich besten Entscheidungen treffen können. Unser Ziel ist es, komplexe Themen verständlich zu erklären und Betroffene auf ihrem Weg zu unterstützen.

Schaut unbedingt auf unserem YouTube-Kanal @VHLDeutschland und bald auch auf unserer Webseite vorbei, um euch das Video anzusehen. Teilt es gerne mit Freunden und Familie.



Kinderwunsch mit VHL-Erkrankung - Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik

VON HIPPEL-LINDAU SYNDROM: ARD – „IN ALLER FREUNDSCHAFT“

lief am 13.08.2024 um 21 Uhr

Auch das Thema von Hippel-Lindau findet in der beliebten Serie einen Platz. Darum geht's:

Kjell Mendel leidet an der derzeit noch nicht heilbaren von Hippel-Lindau Krankheit, bei der sich immer wieder Tumore bilden. Um ihn zu schonen, haben die Eltern Kjell bislang darüber im Unklaren gelassen. Auch diesmal wollen sie daran nichts ändern. Doch nun stellt sich Kjell quer und verweigert jede Untersuchung.

Wie es weitergeht könnt Ihr bis zum 06.08.2025 hier sehen:

<https://www.ardmediathek.de/video/Y3JpZDovL21kei5kZS9z-ZW5kdW5nLzI4MTA2MC8yMDI0MDgxMzIxMD-AvaWFmLWVyc3Rh dXN0cmFobHVuZy1pbS1lc-nN0ZW4tc3RhZmZlbc1zZWNodW5kendhbnppZy13YWWhy-aGVpdC1mdWVvLWVybGUtMTAw/>

TREFFEN IM FRÜHJAHR 2025

Im kommenden Frühjahr wollen wir wieder Regionale Treffen in verschiedenen Regionen Deutschlands anbieten:

Regionales Treffen in Essen am Samstag, den 5. April 2025

Fragen und Anmeldungen bis zum 28.03.2025 an: d.tiggess@hippel-lindau.de

Regionales Treffen in München am Samstag, den 10. Mai 2025 von 11:30 – ca. 14 Uhr

Wir treffen uns zu einem gemeinsamen Mittagessen in einem Münchner Wirtshaus. Ein Raum ist noch nicht reserviert: also her mit Euren Vorschlägen!

Fragen und Anmeldungen bis zum 02.05.2025 an: d.rath@hippel-lindau.de

Regionales Treffen in Freiburg am Samstag, den 14. Juni 2025

von 11:30 – ca. 14 Uhr

Wir treffen uns zu einem Austausch in gemütlicher Runde in einem Freiburger Restaurant. Je nach Gruppengröße wird ein Raum bzw. ein Tisch reserviert. Näheres erfahrt ihr dann nach Eurer Anmeldung!

Fragen und Anmeldungen bis zum 07.06.2025 an: l.merscher@hippel-lindau.de

Es ist geplant, auch im kommenden Jahr wieder in regionales Treffen in Mainz anzubieten. Datum und konkreter Ort stehen noch nicht fest. Die genauen Informationen erhaltet ihr im kommenden Rundbrief.

GEMATIK SELBSTHILFE: ERKLÄRVIDEO: ALLGEMEINE INFORMATION ZUR EPA FÜR ALLE

Liebe Mitglieder,

die gematik Selbsthilfe informiert in einem ihrer Newsletter ausführlich über die elektronische Patientenakte. Dazu hat sie uns folgenden Einladungsbrief geschickt, den wir euch in diesem Rundbrief gerne weiterleiten möchten:

Die Vorbereitung für die ePA für alle geht in die heiße Phase. Wir stellen Ihnen Erklärvideos und Infomaterialien vor, die verschiedenen Fragestellungen zur neuen elektronischen Patientenakte gewidmet sind. Sie erfahren u. a., wie die Daten in der ePA ab 2025 verschlüsselt und gesichert sind oder wie die ePA und das E-Rezept künftig ineinandergreifen.

Eine interaktive Reise am Beispiel des fiktiven Patienten Vincent nimmt Sie mit, wenn er verschiedene medizinische Behandlungssituationen durchläuft und dabei von digitalen Anwendungen profitiert. Scrollen Sie sich einfach von Bild zu Bild und Info zu Info durch und erfahren mehr. Diese und weitere Themen finden Sie in der aktuellen Ausgabe und unter folgendem Link:

<https://t6921d8a5.emailsys1a.net/mailling/149/7768806/18006785/120/da0dda5ce2/index.html>

Verbandsdienst Nr. 124/2024 vom 02.10.2024
E-Mail: franzisca.hetzer@bag-selbsthilfe.de

Wieder Verfügbar: Broschüre „Mein Recht auf Rehabilitation und Teilhabe“

Sehr geehrte Damen und Herren,
liebe Kolleginnen und Kollegen,

im Januar 2024 haben wir Sie bereits über die neu erschienene Broschüre „**Mein Recht auf Rehabilitation und Teilhabe**“ informiert.

Die Broschüre soll eine Orientierung zu den neuen Leistungsansprüchen geben, die im Bundesteilhabegesetz (BTHG) definiert sind und aufzeigen, welche Möglichkeiten bestehen, diese auch wirksam durchzusetzen. Zudem gibt sie einen kurzen Überblick über das Sozialsystem in Deutschland und speziell über den Rehabilitationsprozess.

Der Bedarf an Informationen zu diesem Thema war so groß, dass die Broschüre innerhalb kürzester Zeit vergriffen und nur noch als barrierefreies PDF online abrufbar war. Wir freuen uns Ihnen nun mitteilen zu können, dass die Broschüre neu aufgelegt wurde und wieder kostenfrei als Printversion über die BAG SELBSTHILFE unter harald.gawenda@bag-selbsthilfe.de bestellbar ist.

Informieren Sie auch gerne Ihre Mitglieder und weitere Interessierte über die erneute Verfügbarkeit der Broschüre „**Mein Recht auf Rehabilitation und Teilhabe**“.

Die Broschüre ist zudem weiterhin als barrierefreies PDF abrufbar unter: <https://www.bag-selbsthilfe.de/broschuere-mein-recht-auf-rehabilitation-und-teilhabe>.

*Mit freundlichen Grüßen
Franziska Hetzer*

Referentin für die Verbandsbetreuung und das Monitoring-Verfahren

AKTUELLES AUS DEM VEREIN

SPENDENBESCHEINIGUNGEN 2024

Ende Januar werden die Spendenbescheinigungen für das vergangene Jahr verschickt. Bei Beträgen bis zu einer Höhe von 300€ akzeptiert das Finanzamt den vereinfachten Nachweis über den Kontoauszug oder den Bareinzahlungsbeleg.

Für Spenden über PayPal genügt ein Kontoauszug des PayPal-Kontos, auf dem der Kontoinhaber und dessen E-Mail-Adresse angegeben sind, sowie ein Nachweis über die Transaktionsdetails der Spende.

Sollte jemand für einen Betrag unter 300€ dennoch eine Spendenbescheinigung benötigen, melde er oder sie sich bitte bei unserer Schatzmeisterin Anja Schlemmer, die dann eine Spendenbescheinigung erstellt.

MITGLIEDSBEITRÄGE 2024

Mitte Januar werden die Mitgliedsbeiträge für das Jahr 2025 bei allen Mitgliedern, die dem Lastschriftverfahren zugestimmt haben, abgebucht. Änderungen von Bankverbindungen sollten uns daher spätestens Ende Dezember 2024 vorliegen. Gebühren, die uns von den Banken für nicht eingelöste Lastschriften in Rechnung gestellt werden (z.B. bei erloschenen Konten), müssen wir an die Zahlungspflichtigen weitergeben.

Durch die SEPA-Einführung ist es uns weiterhin möglich, Mitgliedsbeiträge aus dem Euro-Raum gebührenfrei per Lastschrift einzuziehen. Mitglieder, die dies wünschen, melden sich bitte bei Anja Schlemmer.

Wir möchten alle Mitglieder, die ihre Mitgliedsbeiträge selbst überweisen, bitten, dies bis spätestens zum 31.03.2025 zu tun. Die Bankverbindung lautet: DE44 5109 1500 0000 0050 70.

NÄCHSTE TERMINE

05. April	Regionales Treffen in Essen
10. Mai	Regionales Treffen in München
14. Juni	Regionales Treffen in Freiburg
24. – 26.10.2025	MV/IV 2025 in Münster



*Frohe
Festtage*

und einen guten Start
in das neue Jahr 2025!

VORSTANDSMITGLIEDER UND IHRE ZUSTÄNDIGKEIT

Vorsitzende Dagmar Rath

E-Mail: d.rath@hippel-lindau.de

Stellvertretender Vorsitzender Martin Herker

E-Mail: m.herker@hippel-lindau.de

Schatzmeisterin Anja Schemmer

E-Mail: a.schlemmer@hippel-lindau.de

Schriftführerin Melanie Günther

E-Mail: m.guenther@hippel-lindau.de

Beisitzerin Louisa Merscher

E-Mail: l.merscher@hippel-lindau.de

Prof. Dr. Hiltrud Brauch

Dr. Margarete Fischer-Bosch Institut für Klinische Pharmakologie
Auerbachstraße 112 • D-70376 Stuttgart
Tel.: 0711-81013705 • Fax: 0711-859295
E-Mail: hiltrud.brauch@ikp-stuttgart.de

Prof. Dr. Jochen Decker

Humangenetik Freiburg
Heinrich-von-Stephan-Straße 5 • D-79100 Freiburg
Tel.: 0761-8964540
E-Mail: JDecker@humangenetik-freiburg.de

Prof. Dr. med. Sven Gläsker

Chefarzt Sektion Neurochirurgie
Gesundheitsverbund Landkreis Konstanz
Hegau-Bodensee-Klinikum GmbH
Virchowstr. 10 • D-78224 Singen
Tel: 07731 89-3700
E-Mail: Sven.Glaesker@glkn.de

Prof. Dr. Victor Grünwald

Universitätsklinikum Essen, Klinik für Urologie
Hufelandstraße 55 • D-45146 Essen
E-Mail: viktor.gruenwald@uk-essen.de

Prof. Dr. Andreas H. Mahnken

Universitätsklinikum Marburg, Klinik für diagnostische und interventionelle Radiologie
Baldingerstraße • D-35043 Marburg
E-Mail: mahnken@med.uni-marburg.de

Prof. Dr. Walter Stummer

Universitätsklinikum Münster, Klinik für Neurochirurgie
Albert-Schweitzer-Campus 1 • D-48149 Münster
Tel.: +49 251 / 8347472
E-Mail: walter.stummer@ukmuenster.de

DEUTSCHLAND

Freiburg im Breisgau

In Freiburg wird das Kontrolluntersuchungsprogramm in der Regel an einem Tag angeboten und erfolgt dort prästationär.

Universitätsklinikum Freiburg, Klinik für Innere Medizin IV, Nephrologie und Allgemeinmedizin
Hugstetter Straße 55 • 79106 Freiburg

Leitung: Frau Dr. Ganner
Koordinator: Herr Berisha
0761-270 63 031
gani.berisha@uniklinik-freiburg.de

Münster

In Münster wird das Kontrolluntersuchungsprogramm in der Regel an einem Tag angeboten und erfolgt dort ambulant.

VHL-Zentrum UKM Münster, Klinik für Neurochirurgie
Albert-Schweitzer-Campus 1A • 48149 Münster

Leitung: Prof. Dr. Walter Stummer
0251 83-43999
cm-neurochirurgie@ukmuenster.de

Rostock

In Rostock wird das Kontrolluntersuchungsprogramm ambulant an 1-2 Tagen durchgeführt.

Perioperatives Zentrum (POZ)
Schillingallee 35 • 18057 Rostock

Leitung: Prof. Dr. Freiman
neurochirurgie@med.uni-rostock.de

Singen

In Singen wird das Kontrollprogramm in der Regel an einem Tag angeboten.

Gesundheitsverbund Landkreis Konstanz gemeinnützige GmbH
Virchowstraße 10 • 78224 Singen

Leitung: Prof. Dr. Sven Gläsker
neurochirurgie-si@glkn.de

ÖSTERREICH

Linz

Details zum Ablauf der Kontrolluntersuchungen in Linz können bei Terminvergabe abgefragt werden.

Konsiliardienst Innere Medizin und Neuroonkologie
Kepler Universitätsklinikum GmbH
Neuromed Campus
Wagner-Jauregg-Weg 15 • 4020 Linz
AUSTRIA

Leitung: Dr. Josef Pichler
+43 (0)5 7680 87 – 25946
josef.pichler@kepleruniklinikum.at



Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e. V.



Empfehlungen zur Durchführung der VHL-Kontrolluntersuchungen

Kontakt:

www.hippel-lindau.de
info@hippel-lindau.de

Regelmäßige Kontrolluntersuchungen an einem spezialisierten Zentrum sind für Betroffene von großer Wichtigkeit. Nur so können medizinische Komplikationen durch das Tumorstadium frühzeitig erkannt und nach Möglichkeit verhindert werden.

Da immer wieder neue Tumoren entstehen können, muss der richtige Zeitpunkt für eine Operation gut abgewogen werden.

Im Frühjahr 2021 haben sich Mitglieder des Wissenschaftlichen Beirats, die Leitenden der VHL-Zentren sowie weitere VHL-Experten auf einheitliche Empfehlungen zur Durchführung der VHL-Kontrolluntersuchungen verständigt. Es handelt sich dabei um eine allgemeine Rahmenvorgabe, die an die individuellen Bedürfnisse einzelner Betroffener angepasst werden kann.

ORGAN	INTERVALL
Augen	<ul style="list-style-type: none"> • ab 5 Jahren • Fluoreszenzangiographie und Retinoskopie • jährlich, je nach Befund*
ZNS	<ul style="list-style-type: none"> • ab 12 Jahren • MRT der gesamten Neuroachse mit Kontrastmittel • jährlich, je nach Befund*
Nieren	<ul style="list-style-type: none"> • ab 15 Jahren • MRT des Abdomens mit Kontrastmittel • jährlich, je nach Befund*
Nebennieren	<ul style="list-style-type: none"> • ab 5 Jahren • Plasma-Metanephrine • jährlich, je nach Befund* sowie • ab 15 Jahren • MRT des Abdomens mit Kontrastmittel • jährlich, je nach Befund*
Bauchspeicheldrüse	<ul style="list-style-type: none"> • ab 15 Jahren • MRT des Abdomens mit Kontrastmittel • jährlich, je nach Befund*
Innenohr	Nicht zwingend notwendig ggf. BERA Untersuchung (Hirnstammaudiographie)

*„je nach Befund“ meint: Finden sich bei den Erstaufnahmen der Kinder keine Veränderungen, sollte über eine Verlängerung des Untersuchungsintervalls auf zwei Jahre nachgedacht werden. Finden sich bei einem Erwachsenen über mehrere Jahre keine Veränderungen oder sind vorhandene Veränderungen über mehrere Jahre stabil, kann über eine Verlängerung des Untersuchungszeitraums auf zwei Jahre nachgedacht werden. Zeigt sich hingegen ein deutliches Wachstum, so ist über eine Verkürzung des Untersuchungsintervalls nachzudenken.

VEREINSMITGLIEDSCHAFT

Wollen auch Sie Mitglied in unserem Verein werden?
Dann laden Sie sich hier



oder unter dem Link

<http://www.hippel-lindau.de/downloads/Mitgliedsantrag.pdf>
unseren Mitgliedsantrag herunter. Schnell ausfüllen und an die im Antrag genannte Adresse schicken.

Sobald wir Ihren Antrag angenommen haben, erhalten Sie unseren Rundbrief, sowie die Einladungen zu unseren regionalen Treffen und zur jährlich stattfindenden Informationsveranstaltung mit vielen interessanten Vorträgen und Möglichkeiten zum Austausch mit anderen Mitgliedern.

WIR FREUEN UNS AUF SIE!

VEREINSADRESSE

Dagmar Rath
Verein VHL (von-Hippel-Lindau) betroffener Familien e. V.
Cincinnatistraße 59
81549 München

UNSERE VIER LEITSÄTZE

*Das Krankheitsbild und der Verlauf können
– auch innerhalb einer Familie –
ganz unterschiedlich sein.*

*Durch regelmäßige
Kontrolluntersuchungen werden
auftretende Tumore frühzeitig
entdeckt.*

*Je früher Tumore entdeckt werden, desto
besser sind sie in der Regel behandelbar.*

*Eine umfangreiche Kenntnis der Betroffenen
über die VHL-Erkrankung ist unerlässlich.*

UNSERE KOSTENLOSE HOTLINE

+49 (0) 800 - 2281200

Was ist VHL?



Wir sind Mitglied bei:

